Il punto sulla DISTROFIA MIOTONICA DI STEINERT

Data 30 giugno 2006
Categoria neurologia

Una importante distrofia dell' eta' adulta, a genesi genetica

La distrofia miotonica di tipo 1 (malattia di Steinert, DM1) è una malattia a trasmissione autosomico-dominante caratterizzata da miotonia, distrofia muscolare, cataratta, ipogonadismo, calvizie frontale, disturbi del ritmo cardiaco, deficitcognitivo.
Il difetto genetico alla base di tale patologia è un'espansione di una tripletta CTG nella regione non tradotta 3' del gene per la protein-chinasi della distrofia miotonia (DMPK), localizzato sul cromosoma 19q13. La severità del quadro clinico correla con il numero delle ripetizioni delle triplette e tende, pertanto, ad aumentare nelle generazioni successive per la presenza del fenomeno dell'anticipazione.
I sintomi tipicamente esordiscono nell'età adulta, ma alcuni segni possono essere riconoscibili già nella seconda decade. A differenza delle altre distrofie muscolari, la distrofia miotonica coinvolge inizialmente la muscolatura distale delle estremità e solo più tardi quella prossimale. In aggiunta, c'è un precoce coinvolgimento dei muscoli mimici e del collo; l'interessamento dei muscoli extraoculari determina ptosi, difficoltà nella chiusura degli occhi e limitazione dei movimenti extraoculari e l'atrofia dei masseteri, sternocleidomastoidei e muscoli temporali determina una facies caratteristica (facies lugubre). Un segno clinico caratteristico è la miotonia, consistente in un ritardo nel rilasciamento muscolare dopo contrazione volontaria.
Dal punto di vista del profilo di personalità, i pazienti affetti da DM1 sono caratterizzati da tratti evitanti, ossessivo-compulsivi.
La principale causa di morte è la morte improvvisa causata dai disturbi della conduzione cardiaca frequenti in questi pazienti.
L'interessamento del sistema endocrino si traduce in una elevata frequenza di diabete mellito, tireopatie, ipogonadismi.
Tra gli ausili più utili in questi pazienti si segnalano quelli volti alla correzione del piede cadente e alla limitazione della debolezza a carico delle mani. Attento monitoraggio cardio-respiratorio con tempestivo impianto di pacemaker e terapia dell'eventuale sindrome delle apnee ostruttive sono altamente raccomandati.
Maria Beatrice Panico

© 2004 - 2026 Pillole - Registrazione T. di Roma n. 2/06 | stampato il 18/11/2026 alle ore 19:54 | Pagina 1 di 1